



**University of
Zurich^{UZH}**

**Zurich Open Repository and
Archive**

University of Zurich
University Library
Strickhofstrasse 39
CH-8057 Zurich
www.zora.uzh.ch

Year: 2009

Das neue Gendiagnostikgesetz. Implikationen für die Beratung von Schwangeren zur vorgeburtlichen Diagnostik

Krones, T ; Schmitz, D ; Henn, W ; Netzer, C

Abstract: Ohne Zusammenfassung Die Stellungnahme wurde von der Arbeitsgruppe „Reproduktionsmedizin und Embryonenschutz“ in der Akademie für Ethik in der Medizin e. V. (AEM) erarbeitet. Mitglieder der Arbeitsgruppe waren: Dr. med. Gisela Bockenheimer-Lucius, Senckenbergisches Institut für Geschichte und Ethik der Medizin, Universität Frankfurt/Main; Richter am Landgericht Dr. Urs Peter Böcher, Landgericht Frankfurt am Main; Prof. Dr. med. Wolfram Henn, Institut für Humangenetik, Universität Homburg/Saar; Prof. Dr. Uwe Körner, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Institut für Geschichte der Medizin; Prof. Dr. Hartmut Kreß, Abt. für Sozialethik, Evang.-Theol. Fakultät, Universität Bonn; PD Dr. med. Dipl.Soz. Tanja Krones, Klinische Ethik, Universitätsspital Zürich; Prof. Dr. Hans-Wilhelm Michelmann, Frauenklinik, Universität Göttingen; Priv.-Doz. Dr. med. Christian Netzer M.A. (Phil.), Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum zu Köln; Dr. med. Dagmar Schmitz, Ethiek Instituut, Universiteit Utrecht; Dr. Petra Thorn, Dipl. Sozialarbeiterin, Dipl. Sozialtherapeutin, Familientherapeutin DGSF, Mörfelden; Dr. Christa Wewetzer, Dipl.-Biol., Zentrum für Gesundheitsethik, Hannover. Arbeitsgruppen in der AEM sind offene Foren für den Austausch unterschiedlicher Standpunkte und Positionen. Der Inhalt der von ihnen veröffentlichten Beiträge wird allein von den genannten Autorinnen und Autoren verantwortet. Er repräsentiert nicht notwendigerweise die Meinung der AEM oder ihrer Organe.

DOI: <https://doi.org/10.1007/s00481-009-0034-7>

Posted at the Zurich Open Repository and Archive, University of Zurich

ZORA URL: <https://doi.org/10.5167/uzh-28794>

Journal Article

Published Version

Originally published at:

Krones, T; Schmitz, D; Henn, W; Netzer, C (2009). Das neue Gendiagnostikgesetz. Implikationen für die Beratung von Schwangeren zur vorgeburtlichen Diagnostik. *Ethik in der Medizin*, 21(4):333-340.

DOI: <https://doi.org/10.1007/s00481-009-0034-7>

Das neue Gendiagnostikgesetz. Implikationen für die Beratung von Schwangeren zur vorgeburtlichen Diagnostik

Tanja Krones · Dagmar Schmitz · Wolfram Henn · Christian Netzer

Online publiziert: 29. Oktober 2009
© Springer-Verlag 2009

Am 24.4.2009 hat der Deutsche Bundestag nach einer über drei Legislaturperioden gehenden Diskussion das „Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen“ (Gendiagnostikgesetz – im Folgenden GenDG) beschlossen, welches insbesondere im Bereich der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik weitreichende Folgen mit sich bringen wird. Der vorliegende Beitrag fokussiert auf ethische und praktische Implikationen des Gendiagnostikgesetzes für die Beratung zur Pränataldiagnostik. Hierbei werden zunächst die relevanten

Die Stellungnahme wurde von der Arbeitsgruppe „Reproduktionsmedizin und Embryonenschutz“ in der Akademie für Ethik in der Medizin e. V. (AEM) erarbeitet. Mitglieder der Arbeitsgruppe waren: Dr. med. **Gisela Bockenheimer-Lucius**, Senckenbergisches Institut für Geschichte und Ethik der Medizin, Universität Frankfurt/Main; Richter am Landgericht Dr. **Urs Peter Böcher**, Landgericht Frankfurt am Main; Prof. Dr. med. **Wolfram Henn**, Institut für Humangenetik, Universität Homburg/Saar; Prof. Dr. **Uwe Körner**, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Institut für Geschichte der Medizin; Prof. Dr. **Hartmut Kreß**, Abt. für Sozialethik, Evang.-Theol. Fakultät, Universität Bonn; PD Dr. med. Dipl.Soz. **Tanja Krones**, Klinische Ethik, Universitätsspital Zürich; Prof. Dr. **Hans-Wilhelm Michelmann**, Frauenklinik, Universität Göttingen; Priv.-Doz. Dr. med. **Christian Netzer** M.A. (Phil.), Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum zu Köln; Dr. med. **Dagmar Schmitz**, Ethiek Instituut, Universiteit Utrecht; Dr. **Petra Thorn**, Dipl. Sozialarbeiterin, Dipl. Sozialtherapeutin, Familientherapeutin DGSE, Mörfelden; Dr. **Christa Wewetzer**, Dipl.-Biol., Zentrum für Gesundheitsethik, Hannover. Arbeitsgruppen in der AEM sind offene Foren für den Austausch unterschiedlicher Standpunkte und Positionen. Der Inhalt der von ihnen veröffentlichten Beiträge wird allein von den genannten Autorinnen und Autoren verantwortet. Er repräsentiert nicht notwendigerweise die Meinung der AEM oder ihrer Organe.

T. Krones (✉)

Klinische Ethik Universitätsspital Zürich und Institut für Biomedizinische Ethik
Universität Zürich, DERM C 18, Gloriastrasse 31, 8091 Zürich, Schweiz
E-Mail: tanja.krones@usz.ch

D. Schmitz

Ethiek Instituut, Faculteit der Wijsbegeerte, Universiteit Utrecht, Utrecht, Niederlande

W. Henn

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Homburg/Saar, Homburg/Saar, Deutschland

C. Netzer

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum zu Köln, Köln, Deutschland

Inhalte des Gendiagnostikgesetzes dargestellt und dann im Hinblick auf die Situation der vorgeburtlichen Diagnostik, speziell die Beratung vor und nach diagnostischen und Screening-Maßnahmen kommentiert.

Eckpunkte des Gendiagnostikgesetzes ([4], in Verbindung mit Begründungstext aus [3]) im Hinblick auf die Schwangerenberatung

1. Das Gesetz regelt die Anforderungen an die Durchführung sowie die Aufklärung vor und Beratung nach einer genetischen Untersuchung und deren Dokumentation. *Vorgeburtliche Risikoabklärungen*, gemeint sind nicht-invasive Suchtests, wie die Nackenfalten-transparenzmessung mittels Ultraschall oder der Triple-Test, gelten ebenso als genetische Untersuchungen im Sinne des Gesetzes wie Chromosomenanalysen oder molekulargenetische Analysen an mittels Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie entnommenen fetalen Zellen. Auch die vorgeburtliche phänotypische Merkmalsfindung eines genetisch (mit-)bedingten Syndroms fällt laut Begründungstext unter den Geltungsbereich des Gesetzes ([4], § 2 Abs. 1, § 3 Punkte 1 b, 3 und 4 in Verbindung mit [3], S.17). Damit wäre auch die gezielte Suche nach fetalen Fehlbildungen mittels Ultraschall-Untersuchungen in der Schwangerschaft unter Umständen durch das Gesetz mit erfasst.
2. Vor jeder genetischen Untersuchung, also auch vor einer Pränataldiagnostik bzw. einer pränatalen Risikoabklärung, ist eine ausdrückliche und *schriftliche Einwilligung* nach angemessener Bedenkzeit erforderlich ([4], § 8 Abs. 1, § 9 Abs. 1). Diese Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen werden ([4], § 8 Abs. 2), auch kann festgelegt werden, ob die Ergebnisse mitgeteilt oder vernichtet werden sollen. Die Ergebnisse der genetischen Untersuchung müssen 10 Jahre lang aufbewahrt werden.
3. Vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung müssen gemäß [4], § 10 Abs. 2 sowie gemäß [4], § 15 Abs. 3 nicht nur eine ausführliche *Aufklärung*, sondern auch eine *genetische Beratung* erfolgen. Diese muss außerdem nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durchgeführt werden. Auf die Beratung darf die Schwangere nur mittels einer schriftlichen Erklärung verzichten. Auf das Recht des *Widerrufs* und das Recht auf *Nichtwissen* muss jedoch sowohl bezüglich der Aufklärung als auch bezüglich der Beratung vor Diagnostik hingewiesen werden. Unbedingt verpflichtend ist mithin bezüglich der Beratung lediglich das Angebot. Die Beratungen vor und nach Diagnostik müssen *ergebnisoffen* erfolgen. Ergänzend muss bei vorgeburtlichen Untersuchungen vom anfordernden/beratenden Arzt auf den Anspruch der Schwangeren auf eine vertiefende *psychosoziale Beratung* nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes [5] hingewiesen werden ([4], § 15 Abs. 2).
4. Die Aufklärung ([4], § 9) zu und Durchführung einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung darf nur durch die so genannte *verantwortliche ärztliche Person* erfolgen ([4], § 7 Abs. 1). In der Gesetzesbegründung wird hierzu aufgeführt, dass dies z. B. Gynäkologen umfasst, die die geltende Weiterbildung in ihrem Fach durchlaufen haben.

Die nach [4], § 15 Abs. 3 vor und nach jeder vorgeburtlichen genetischen Untersuchung geforderte *genetische Beratung* gemäß [4], § 10 darf, nach einer zweijährigen Übergangszeit, jedoch nur durch Ärzte, die sich *zusätzlich* für genetische Beratungen qualifiziert haben, durchgeführt werden. Im Begründungstext zum Gesetz heißt es hierzu, dass diese genetische Beratung eine anerkannte und eigenständige Leistung darstellt, die überwiegend von Fachärzten für Humangenetik und Medizinerinnen (in der Regel Gynäkologen und Pädiater) mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erbracht werden soll ([3], S. 26).

5. Die inhaltlichen Anforderungen an genetische Beratung und die Qualifikationskriterien für genetische Berater sollen im Weiteren durch Richtlinien der einzurichtenden *Gendiagnostik-Kommission* festgelegt werden ([4], § 23 Abs. 3; [3], S. 28). Hierbei sind gemäß dem Begründungstext die Leitlinien zur genetischen Beratung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik maßgeblich ([3], S. 17).
6. Vorgeburtliche genetische Untersuchungen im Hinblick auf *spätmanifestierende* (nach dem 18. Lebensjahr symptomatisch werdende) *Erkrankungen* sind nach dem GenDG ([4], § 15 Abs. 2) verboten.

Praxis der vorgeburtlichen Diagnostik

Aus medizinethischer Sicht muss es das Ziel einer jeden Regelung im Bereich der Schwangerenberatung und -betreuung sein, das ungeborene Leben zu schützen und gleichzeitig der Schwangeren und ihrem Partner eine differenzierte Abwägung bezüglich medizinischer, psychosozialer sowie ethischer Aspekte in der Entscheidungsfindung zu ermöglichen, so dass die reproduktive Autonomie der Schwangeren bzw. des Paares gewahrt wird. Eine Entscheidungsfindung im Bereich der Pränataldiagnostik ist aber aufgrund der Heterogenität der ihr zugrundeliegenden Informationen und Befunde unter Umständen hochkomplex.

Blutabnahmen bei der Schwangeren erfolgen zum Beispiel, um eine optimale Behandlung der Schwangeren und des ungeborenen Kindes sicherzustellen. Sie können aber auch Bestandteil des Ersttrimesterscreenings sein, also einer Risikoberechnung im Hinblick auf das Vorliegen einer genetischen Erkrankung, oder sogar in Bälde die Grundlage einer direkten genetischen Diagnose beim Feten durch Extraktion von fetaler RNA oder DNA aus dem mütterlichen Blut (nicht-invasive Pränataldiagnostik, NIPD) darstellen. Gleichermäßen gilt diese Komplexität für Ultraschallbefunde. Bereits beim ersten Routineultraschall durch einen niedergelassenen Gynäkologen in der Frühschwangerschaft (9.–12. SSW) können je nach verwendetem Ultraschallgerät und der Erfahrung des Arztes Hinweise auf fetale Fehlbildungen entdeckt werden. Die Messung der Nackentransparenz kann als Bestandteil des oben beschriebenen Ersttrimesterscreenings ebenfalls in diesem Zeitraum durchgeführt werden, wenn die Schwangere dies wünscht. Ein Organschall in der 20. Woche zur Abklärung behandelbarer Herz- oder Nierenfehlbildungen kann zusätzlich den Verdacht auf ein Down- oder Turner-Syndrom ergeben. Viele vorgeburtliche Untersuchungen und Befunde sind damit *Mischbefunde*, können sowohl Hinweise oder Bestätigungen für behandelbare oder nicht-behandelbare, für rein genetische wie auch für multifaktoriell bedingte Eigenschaften erbringen, die auf ein Zusammenwirken genetisch bedingter und nicht-genetisch bedingter Faktoren zurückgehen.

Da die Inhalte der Beratung ebenso komplex wie heterogen sind, ist eine hochwertige und enge interdisziplinäre Zusammenarbeit – koordiniert von einem verantwortlichen Arzt oder einer verantwortlichen Hebamme – auch auf struktureller Ebene unabdingbar. Hierzu gibt es auf lokaler Ebene teilweise sehr gut funktionierende Kooperationen zwischen Frauenärzten, Hebammen, Humangenetikern, Pädiatern und psychosozialen Beratungsstellen [2]. Es zeigen sich jedoch in der aktuellen Studie der BZgA [1] zu Erfahrungen Schwangerer sowie durch den Erfahrungsaustausch auf mehreren Tagungen zur interdisziplinären Schwangerenbetreuung, die teils gemeinsam mit der AG Reproduktionsmedizin und Embryonenschutz in der Akademie für Ethik in der Medizin durch das Zentrum für Gesundheitsethik in Hannover organisiert wurden, immer noch Defizite und Reibungsverluste, die einer guten Betreuung der Schwangeren entgegenstehen.

Es deutet vieles darauf hin, dass in der gegenwärtigen pränataldiagnostischen Praxis die Beratung bei den weitaus meisten Schwangeren den im GenDG formulierten Anforderungen nicht entspricht. Insbesondere vor Amniozentesen aus „Routineindikation“, z. B. bei erhöhtem mütterlichen Alter, findet häufig nur eine hauptsächlich auf die eingriffsbedingten Risiken fokussierte Aufklärung durch den punktierenden Gynäkologen statt, was auch den bereits vor Implementierung des Gendiagnostikgesetzes geltenden Richtlinien der Fachgesellschaften und der Bundesärztekammer nicht genügt. Wie eingeschränkt die Möglichkeiten von Aufklärung und Beratung vor nicht-invasiven Maßnahmen zu Risikoabklärung im Rahmen des engen Zeitmanagements einer gynäkologischen Praxis sind, liegt auf der Hand. Genetische bzw. psychosoziale Beratungen erfolgen momentan, wenn überhaupt, allenfalls *nach* Erhebung eines pathologischen Befundes. Selbst in einer solchen Situation werden der Erhebung der BZgA [1] zufolge nur von etwa einem Drittel aller betroffenen Frauen im Anschluss an die Diagnosemitteilung weitere Beratungsangebote in Anspruch genommen, fast alle an humangenetischen Einrichtungen. Zu berücksichtigen sind zwar die relativ kleinen Fallzahlen dieser Erhebung im Bereich der auffälligen Befunde. Dennoch lassen sie wie auch die übrigen Ergebnisse der BZgA-Umfrage vermuten, dass die derzeitige Praxis weitreichenden Umstrukturierungen unterzogen werden muss, wenn eine der inhaltlichen Stoßrichtung des GenDG entsprechende Entwicklung erreicht werden soll.

Implikationen des Gendiagnostikgesetzes im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik aus ethischer und praktischer Sicht

Durch die gesetzlichen Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes werden aus unserer Sicht zweifellos erhebliche Anstrengungen für eine Qualitätsverbesserung der Beratung Schwangerer im Umfeld von genetischer Pränataldiagnostik unternommen. Entscheidend für den Erfolg dieser Anstrengungen wird aber die Art und Weise sein, in der ihre praktische Umsetzung angegangen wird.

Deshalb sollen die praktischen Implikationen (und möglichen Fallstricke) relevanter Kernaussagen des GenDG in den Blick genommen werden:

Gegenstandsbereich des Gendiagnostikgesetzes

Das GenDG unternimmt einen entscheidenden Schritt zur Verbesserung der Beratungssituation von Schwangeren, indem es Maßnahmen zu Risikoabklärung wie die Nackentransparenzmessung oder mütterliche Serumscreenings rechtlich den im engeren Sinne genetischen Untersuchungen (Chromosomenanalysen oder molekulargenetischen Untersuchungen) gleich setzt. Sie bilden oft den Einstieg in den pränataldiagnostischen Prozess und sind in ihren Resultaten besonders schwierig zu interpretieren bzw. zu erfassen. Durch sie wird häufig die Schwangerschaft als solche aus der Sicht der Schwangeren unter Vorbehalt gestellt. Berücksichtigt man zusätzlich noch die aktuellen Entwicklungen auf dem Gebiet der nicht-invasiven pränataldiagnostischen Verfahren (NIPD) zur definitiven Diagnose von z. B. kindlichen Chromosomenstörungen an mütterlichem Blut, erscheint auch eine kategoriale Trennung invasiver und nicht-invasiver Verfahren im Hinblick auf Beratungsstandards obsolet. Soll die genetische Pränataldiagnostik der reproduktiven Autonomie der Schwangeren dienen, so ist es besonders am Beginn dieses Prozesses wichtig, dass die Entscheidung über die Inanspruchnahme gut informiert und umfassend beraten erfolgt. In der Implementierung könnte es sich als problematisch erweisen, dass das Gesetz auf die heterogenen Beratungsinhalte und Verantwortlichkeiten, die oben geschildert wurden, kaum

Bezug nimmt und damit potenziell einer Verflachung des Anspruches an genetische Beratungen Vorschub leisten könnte. Wenn die bisherigen Aufklärungs- und Beratungsinhalte vor vorgeburtlicher Diagnostik künftig inhaltlich unverändert, aber als „genetische Beratung“ betitelt, an die Schwangere weitergegeben würden, führte dies aus ethischer Sicht zu keiner Verbesserung der Situation und würde auch die Zielsetzung des GenDG verfehlen. Wird aber der Anspruch an eine genetische Beratung im Vorfeld von pränataler genetischer Diagnostik ernst genommen, dann sollten für diese interdisziplinäre Leitlinien erarbeitet werden, weiterhin auch ein fächerübergreifendes Weiterbildungscurriculum sowie interdisziplinäre Fortbildungsveranstaltungen für diejenigen Ärzte, die für eine solche Beratung in Zukunft befugt sein sollen, um der Komplexität und Entscheidungsrelevanz möglicher pränataldiagnostischer Befunde gerecht werden zu können.

Schriftliche Einwilligung

Dass nun bei allen genetischen Untersuchungen, und nicht nur wie bisher im Rahmen invasiver Maßnahmen, eine schriftliche Einwilligung der Schwangeren gefordert wird, erscheint der Bedeutung dieser Maßnahmen für die Schwangere und das ungeborene Kind angemessen. Eine solche Forderung allein genügt jedoch nicht, um die größtmögliche Selbstbestimmtheit der Schwangeren im pränataldiagnostischen Prozess zu sichern, denn die Unterschrift sagt nichts darüber aus, ob und in welchem Ausmaß die transportierten komplexen Informationen tatsächlich bei der Schwangeren angekommen sind. Wenn eine bewusste und gut informierte Entscheidung der Schwangeren das Ziel ist, muss über neue Wege nachgedacht werden, diese zu fördern. Der Routine-Einsatz etwa von Entscheidungshilfen [6–8] auch für die Fortbildung von beratenden Ärztinnen und Ärzten, als Dokument zusätzlich zum oder integriert in den Mutterpass, könnte zur Umsetzung der Desiderate des Gendiagnostikgesetzes maßgeblich beitragen. Diese Materialien sollen den aufklärenden Arzt nicht ersetzen, könnten ihn aber sehr sinnvoll und ressourcenschonend ergänzen. Dabei sollte sich auch moderner Medien wie Informations-DVDs oder internetbasierter (interaktiver) Präsentationen bedient werden. Auf diese Weise könnte das Aufklärungsangebot auch in anderen Sprachen flächendeckend zur Verfügung gestellt werden und würde Schwangere erreichen, denen es bislang aufgrund von Sprach- oder Bildungsbarrieren weitgehend verschlossen bleibt.

Ein spezifisches Problem bezüglich der Einwilligung und der nachträglichen Rücknahme der Einwilligung besteht darin, dass die Schwangere in eine Probenentnahme mit genetischer Analyse von fetalen Zellen einwilligt, die Aussagen über die genetischen Eigenschaften jedoch über das ungeborene Kind getroffen werden. Nach GenDG darf derjenige, von dem die Probe stammt, über die weitere Verwendung verfügen. Eine Aufbewahrung ist für 10 Jahre vorgesehen. Im Kontext einer genetischen Analyse der Pränataldiagnostik bleibt unklar, wer über eine eventuelle Vernichtung der Probe verfügen darf. Ist dies das Kind, so müsste die Probe mindestens 18 Jahre aufbewahrt werden, damit eine rechtswirksame Einwilligung/nachträgliche Genehmigung bzw. die Verfügung der Vernichtung der Probe eingeholt werden kann.

Genetische Beratung im Kontext des Gendiagnostik- und des Schwangerschaftskonfliktgesetzes

Wie eine genetische Beratung im Sinne des GenDG zu verstehen ist und welche Bedingungen formal und inhaltlich erfüllt sein müssen, wird eine der entscheidenden Fragen bei der Umsetzung des Gesetzes sein. Wie bereits oben dargelegt, wird es insbesondere in dem hier

thematisierten Bereich der vorgeburtlichen Routinediagnostik kaum möglich sein, vor und nach allen genetischen Untersuchungen eine umfassende genetische Beratung auf Facharzt-niveau anzubieten, die den Qualitätsstandards humangenetischer Institute und Praxen entspreche. Angesichts des heute bestehenden Zahlenverhältnisses zwischen humangenetisch qualifizierten Ärzten/-innen und den dem GenDG zufolge erst nach genetischer Beratung durchzuführenden vorgeburtlichen Untersuchungen muss über strukturelle Maßnahmen nachgedacht werden, die eine Realisierung der Gesetzesvorgaben ermöglichen, zumal das GenDG für die Deckung des Bedarfs an zur genetischen Beratung qualifizierten Ärzten nur eine Übergangszeit von zwei Jahren vorsieht. Es empfiehlt sich aus unserer Sicht, verschiedene, der jeweiligen Beratungssituation angemessene Konzeptionen von genetischer Beratung zu erarbeiten. Berücksichtigt werden sollten hierbei auch die Desiderate an eine multidisziplinäre Beratung in allen unsicheren Entscheidungssituationen in der Schwangerschaft. Es müssen also Qualitätsanforderungen für ärztliche und nicht-ärztliche Beratungen weiter erarbeitet und dann konsequent implementiert werden. Hier sehen wir eine der wesentlichen Hürden, da auf Richtlinienebene bereits seit Jahren eine Aufklärung und Beratung in diesem Sinne gefordert, jedoch nur rudimentär umgesetzt wird, wie unter anderem die zitierten Daten der BZgA zeigen. So wünschenswert also die inhaltliche Ausrichtung hinsichtlich der Beratung des GenDG im Prinzip erscheint, so offensichtlich werden an dieser Stelle bereits auch die Schwierigkeiten bei ihrer praktischen Umsetzung. Laut der BZgA-Umfrage ([1], S. 32) nehmen heute 85% der Schwangeren in Deutschland mindestens eine pränataldiagnostische Maßnahme im Sinne der Definition des GenDG in Anspruch. Hier wird also ein Bedarf an genetischer und multidisziplinärer Beratung entstehen, der durch die bisherigen Kapazitäten nicht gedeckt werden kann und eine genaue, an die jeweilige Beratungssituation angepasste Festlegung des Umfangs und der Inhalte einer genetischen Beratung in diesem Kontext erforderlich macht.

Ebenso erforderlich erscheint aus ethischer Sicht eine umfassende und qualitätsgesicherte genetische Beratung nach auffälligem Ergebnis einer (genetischen) Pränataldiagnostik wegen der unter Umständen schwerwiegenden Konsequenzen für das Leben der Schwangeren und des Feten. Nur hierdurch lässt sich sicherstellen, dass die bisweilen außerordentlich komplexen genetischen Befunde sachlich richtig interpretiert werden. Diese Forderung ist umso dringlicher als abzusehen ist, dass die Komplexität genetischer Pränatalbefunde u. a. aufgrund neuer technischer Entwicklungen wie die „Array-CGH“ (array comparative genomic hybridization), welche auch kleinste chromosomale Varianten mit möglicherweise fraglicher klinischer Relevanz detektiert, noch zunehmen wird. Die korrekte Interpretation wird daher eine entsprechende (unter Umständen humangenetisch fachärztliche) Qualifikation voraussetzen. Problematisch erscheint in diesem Zusammenhang, dass gemäß dem Begründungstext zum Gesetz ([3], S. 18 ff.) zwar ein ökonomischer Mehrbedarf für die Qualitätssicherung, die Aufbewahrung der Proben und die Dokumentation, nicht aber für die Durchführung der Beratung nach den oben genannten hohen Qualitätsstandards gesehen wird. Aus unserer Sicht bedarf es, um eine Umsetzung der Beratungsstandards wirklich zu gewährleisten, einer Anerkennung auch durch eine entsprechende Vergütung.

Ein weiteres Spannungsfeld besteht im Zusammenhang mit der ebenfalls aktuell beschlossenen Ergänzung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes. Nach GenDG kann die Schwangere mittels schriftlicher Erklärung auf eine genetische Beratung verzichten. Die Beratung selbst hat unbedingt ergebnisoffen zu erfolgen. Ein Hinweis zur Möglichkeit einer psychosozialen Beratung ist für Ärzte verpflichtend, ein Unterlassen dieses Hinweises wird jedoch weder als straffbare Handlung, noch als Ordnungswidrigkeit geahndet. Sowohl zeitlich als auch inhaltlich wird die genetische Beratung nach pränataldiagnostischem Befund einer schweren Behinderung oder Erkrankung des Kindes mit der Beratung nach Schwan-

gerschaftskonfliktgesetz (im Folgenden SchKG, vgl. [5]) zusammenfallen. Die Beratung nach SchKG muss zwar ebenfalls ergebnisoffen erfolgen, hat aber gleichzeitig dem Schutz des ungeborenen Kindes zu dienen und damit eine Zielorientierung, die einer Ergebnisoffenheit im Sinne des GenDG nicht entspricht. Zudem besteht nach der Neufassung des SchKG nicht nur eine Hinweispflicht auf die weitere und vertiefende Beratung nach § 2 SchKG, deren Unterlassen als Ordnungswidrigkeit geahndet wird. Der Arzt soll diese im Einvernehmen mit der Schwangeren auch selbst vermitteln. Die Betreuung und Beratung einer Schwangeren und ihres Partners nach Vorliegen eines auffälligen Befundes unterliegt somit formaljuristisch sowie inhaltlich und bezüglich des Ziels der Beratung nach GenDG bzw. SchKG unterschiedlichen Kautelen, was zu einer Verunsicherung, sowohl auf Seiten der Schwangeren als auch der involvierten Ärzte und Berater führen kann.

Spätmanifestierende Erkrankungen

In letzter Minute neu eingefügt wurde Abs. 15 (2) im GenDG, nach welchem die vorgeburtliche Diagnose spätmanifestierender Erkrankungen, d. h. Erkrankungen, die erst im Erwachsenenalter manifest werden, verboten wird. Zu solchen Erkrankungen zählen beispielsweise die Chorea Huntington oder der erbliche Dickdarmkrebs ohne Polyposis (HNPCC), bei welchem ein Lebenszeitrisko von bis zu 80% besteht, an Darmkrebs zu erkranken. Die Inanspruchnahme von invasiver Pränataldiagnostik für solche Erkrankungen ist gering. Dennoch kann es Paare geben, die eine Pränataldiagnostik oder eine Präimplantationsdiagnostik im Ausland in Anspruch nehmen wollen. Die verschiedenen spätmanifestierenden Erkrankungen unterscheiden sich stark nach Schwere, Vererbungsmodus und Wahrscheinlichkeit des Ausbruchs. Eine Pränataldiagnostik für alle Formen spät auftretender Erkrankungen zu verbieten, erscheint aus ethischer Sicht nicht unproblematisch, bedeutet sie doch eine Pflicht zum Nichtwissen im Hinblick auf unter Umständen schwerste Erkrankungen, die die betroffenen Eltern selbst erleiden oder im nahen Umfeld erleben. Dies bedarf einer weitergehenden Reflexion.

In Zusammenschau ergeben sich durch die Implementierung des Gendiagnostikgesetzes aus medizinethischer und praktischer Sicht vielfältige Chancen zur Verbesserung der Schwangerenvorsorge. Jedoch sehen wir, insbesondere auch im Lichte der bereits geltenden Richtlinien, ebenso vielfältige Umsetzungsprobleme und offene Fragen, deren zeitnahe Berücksichtigung uns unabdingbar erscheint, wenn das letztendliche Ziel der Regelung erreicht werden soll: der Schwangeren gemeinsam mit ihrem Partner eine bestmögliche Unterstützung zu gewährleisten, so dass die Entscheidungen in ihrem eigenen Sinne verantwortlich getroffen werden können und der Schutz des ungeborenen Lebens gewährleistet werden kann.

Literatur

1. Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) (2006) Schwangerschaftserleben und Pränataldiagnostik. Repräsentative Befragung Schwangerer zum Thema Pränataldiagnostik. <http://www.bzga.de/?uid=52b3b90a81e81750f8588abfb4ee92d1&id=medien&sid=88&idx=1337>. Gesehen 7. August 2009
2. Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) (2008) Interprofessionelle Qualitätszirkel in der Pränataldiagnostik. Forschung und Praxis der Sexualaufklärung und Familienplanung, Bd. 3. http://www.bzga.de/botmed_13300030.html. Gesehen 7. August 2009
3. Deutscher Bundestag (2008) Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), Drucksache 16/10532, 13.10.2008. <http://dip21.bundestag.de/dip21/btd/16/105/1610532.pdf>. Gesehen 7. August 2009

4. Deutscher Bundestag (2009) Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz-GenDG), Drucksache 374/09, 24.04.2009. <http://dip21.bundestag.de/dip21/brd/2009/0374-09.pdf>. Gesehen 7. August 2009
5. Deutscher Bundestag (2009) Gesetz zur Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes, Drucksache 447/09, 22.05.2009. <http://dip21.bundestag.de/dip21/brd/2009/0447-09.pdf>. Gesehen 7. August 2009
6. Durand MA, Boivin J, Elwyn G (2008) A review of decision support technologies for amniocentesis. *Hum Reprod Update* 14(6):659–668
7. Hürlimann DC, Baumann-Hölzle R, Müller HJ (Hrsg) (2008) Der Beratungsprozess in der Pränatalen Diagnostik. Peter Lang Verlag, Bern
8. O'Connor AM, Bennett CL, Stacey D, Barry M, Col NF, Eden KB, Entwistle VA, Fiset V, Holmes-Rovner M, Khangura S, Llewellyn-Thomas H, Rovner D (2009) Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 8(3):CD001431